

Mótar þekkinguna á mergæxli

Hundaheppni eða úthugað útspil? Rannsóknin Blóðskimun til bjargar fór á flug í kvöldverðarboði eftir ráðstefnu The Binding Site í Edinborg árið 2015. Nú rúmum 7 árum síðar hafa 3600 manns verið greind með forstigi mergæxlis hér á landi, rúmlega 250 þeirra farið úr forstigi í mallandi mergæxli og um 40 greinst með mergæxli. Sigurður Yngvi Kristinsson, prófessor í blóðsjúkdómum við Háskóla Íslands, fer yfir verkefnið, sigrana og hvernig rannsóknin breytir nú greiningu forstigs mergæxlis

■ ■ ■ Gunnhildur Arna Gunnarsdóttir

„Eftir erindi mitt í Edinborg um ávinning af því að greina mergæxli snemma spurði ég hvort ætti ekki að skima fyrir forstigi mergæxlis fyrst það er ávinningur,“ lýsir Sigurður Yngvi Kristinsson, blóðsjúkdómalæknir og prófessor í blóðsjúkdómum við HÍ, sem nú rúmum 7 árum seinna hefur náð miklum árangri í rannsóknum á mergæxli.

„Um kvöldið sátum við nokkur og ræddum fræðin yfir málsverði. Við sátum við hringborð og köstuðum fram að rannsaka mætti tugþúsundir Íslendinga.“ Við borðið sat Stephen Harding frá Binding Site, en það próar og framleiðir greiningarvörur til rannsóknarstofa um allan heim.

„Ég spurði hvort fyrirtækið myndi standa straum af kostnaði við skimun sýnanna ef okkur tækist að skima íslensku þjóðina og hittir hann svo aftur á flugvellinum daginn eftir. Hann sagði mér að hann hefði þegar heyrt í stjórnninni og hún væri til.“

Læknablaðið hittir Sigurð Yngva í húsa-kynnum Íslenskrar erfðagreiningar. Þar hefur Háskólinn sitt aðsetur. „Frábær, hvetjandi aðstaða til vísindastarfa,“ segir Sigurður Yngvi með svart kaffi í bolla. Uppáhellt.

„Já, það fer betur með mann þegar bollarnir eru um 8 á dag,“ segir hann og hlær. Niðurstöður rannsóknarteymisins *Blóðskimun til bjargar*, sem er samstarfsverkefni Háskóla Íslands, Landspítala og Krabbameinsfélagsins, hafa leitt til þess að nú hillir undir að greiningarskilmerki fyrir ákveðna

tegund forstigs mergæxlis verða uppfærðar.

Þekking sem breytir greiningunni

Tíðindin birtust fyrst í vísindagrein 24 höfunda í *Blood Cancer Journal* í september, sem er hluti af útgáfu *Nature*. Þau birtust einnig í frétt á forsíðu *Fréttablaðsins* nú í árslok. Sigurður Yngvi bendir á að rannsóknin hafi verið leidd af Þóri Long sem stundar sérnám í nýrnalækningum í Svíþjóð.

„Við tókum fljótt eftir að þau sem hafa væga nýrnaskerðingu mældust oftast með forstigi mergæxlis, svokallaðan léttkeðju-sjúkdóm. Við nánari yfirlegu sáum við að mælingin reyndist röng því gildin voru eðlileg miðað við nýrnastarfsemina,“ segir hann. Þessi tímamótaniðurstaða hafi því sýnt að mun færri höfðu forstigi mergæxlis en talið var.

„Við mældum fyrst að um 10% þjóðarinnar væru með þetta léttkeðjuforstigi mergæxlis en við leiðréttinguna sáum við að það var minna en 1%,“ segir hann. Niðurstaðan hafi haft áhrif um allan heim.

„Eftir að við birtum greinina heyrum við að allir hafa verið í sömu vandræðum um allan heim og voru að fá falskar niðurstöður. Þau höfðu sagt einstaklingum að þeir hefðu þetta forstigi en geta nú sagt fólki að það sé frískt, eins og við höfum gert.“ Rannsóknin haldi áfram og þau fylgi fólki með forstigi mergæxlis áfram.

„Nú er rannsóknarhópurinn okkar

næst því í heiminum að hafa skilgreininguna rétta á þessu tiltekna fyrirbæri. Það er því ábyrgðarhluti að segja fólki frá.“

Áhugi Sigurðar Yngva á mergæxlum hefur ekki dvínað eftir að hann lauk doktorsnámi sínu í blóðsjúkdómum frá Karólínska í Svíþjóð 2009 og einblíndi á þau í ritgerð sinni. „Stöðugt koma ný lyf á markaðinn sem bæta horfurnar,“ segir hann og lýsir því hvernig lífslíkur sjúklinga hafi lengst úr 2-3 árum í yfir 10 á starfsævi hans. „Það hélt athygli minni.“ Lyfjaþróun hafi verið mikil.

„Við notum ný líftækniyf æ fyrr í sjúkdómsferlinu. Þau eru nú þegar mörg fyrstu lyf sem við gefum þegar einhver greinist og gömul krabbameinslyf þá ekki gefin.“

Vísindin heilluðu hann snemma. „Ég fann fljótt í læknadeild að mér fannst mjög gaman í klíník, gaman að hitta sjúklinga og að kenna. En svo fann ég fyrir forvitni og áhuga á að búa til þekkingu sem var ekki til staðar,“ segir hann.

„Ég hef verið heppinn með leiðbeinendum sem hafa hvatt mig áfram og ýtt í þessa átt að kynna sér hlutina, spyrja gagnrýnna spurninga og ekki taka sannleika í kennslubókum sem gefinn heldur bæta við, búa til nýtt, laga og breyta.“

Klíníkin drífi vísindin áfram

Tíu ár eru síðan Sigurður Yngvi kom heim með þekkinguna. „Á Karólínska er mikil og lifandi vísindastarfsemi og maður vissi ekki hvað tæki við hér heima.

Sigurður Yngvi Kristinnson hefur nú starf-
að sem prófessor við læknadeild Háskóla
Íslands í áratug. Háskólinn hefur aðstöðu
hjá Íslenskri erfðagreiningu og segir hann
umhverfið afar hvetjandi til verka. Mynd/gag



En mig langaði að eiga heima á Íslandi og mér bauðst prófessorsstaða hér við Háskóla Íslands svo ég vissi að ég fengi að stunda vísindi en þyrfti að styrkja umhverfið og rannsóknarverkefnið.“ Fyrst hafi hann notað gögn frá Svíþjóð sem hann hafði safnað þar um mergæxli. Svo byggt upp sinn eigin vísindaheim hér.

„Oft yfirtekur vinna með sjúklingum vísindatímamann en ég hef náð að halda jafnvæginu eins og ég vil, sem er þá um 30% klínísk vinna og 70% í vísindin,“ segir hann. Spurður hvernig honum tækist þetta, segir hann að lykiltríðið hafi verið að hann fékk tækifæri hjá Háskól-
anum að vinna að rannsóknum.

„Venjulega ræður fólk sig til starfa á Landspítala og er þá ráðið sem læknar

í fullu starfi og ætlar síðan að vinna vísindin með. Það er oft erfitt og kallar á helgar- og kvöldvinnu og samviskubit gagnvart fjölskyldunni.“

Hann segir mikilvægt fyrir sig að sinna klínísku starfi. „Ég er með sjúklinga á göngudeild á fimmtudögum og legudeildina nokkrar vikur á ári. „Ég spyr klínískra rannsóknarspurninga og þarf að vita hvað er áhugavert fyrir sjúklingana og kollegana. Ég þarf að vita hvað fólk með sjúkdóminn hugsar og svara spurningunum sem brenna á þeim og heilbrigðisstarfsfólki.“

Sigurður Yngvi er fullur tilhlökkunar að halda áfram rannsóknum á mergæxli. „Ég hef verið svo heppinn með samstarfsfólk í gegnum tíðina. Nú erum við 20

sem vinnum að rannsókninni: læknar, hjúkrunarfræðingar, tölfræðingar, líf-
fræðingar og fleiri. Við eigum í samstarfi við Landspítala og landsbyggðina og leggjumst öll á eitt að gera vel og getum því treyst því að rannsóknin er alltaf í góðum höndum.“

En fær hann þá aldrei leið á mergæxlum? „Nei, því meira sem ég skil, því áhugasamari verð ég um þau og átta mig á hvað ég skil lítið um þennan eina litla sjúkdóm sem ég spái í. Það á eftir að útskýra svo margt og skilja. Ég færi ekki í að útbúa aðra skimunarrannsókn fyrir eitthvað allt annað krabbamein. Það verða aðrir að gera það.“

Finna má vísindagreinina í *Blood Cancer Journal* hér: [nature.com/articles/s41408-022-00732-3](https://www.nature.com/articles/s41408-022-00732-3)

3600 greinst í Blóðskimun til bjargar

Fólk í *Blóðskimun til bjargar* er í ævilöngu eftirliti. Næstu skref eru að fylgja eftir þessum 3600 einstaklingum sem hafa greinst með forstigi mergæxlis, mallandi mergæxli eða fullskapað mergæxli.

„Við fylgjumst með hvernig hópnum reiðir af og hvernig réttast er að meðhöndla hann,“ segir Sigurður Yngvi Kristinnson, sem leitt hefur rannsóknarteymið og spyr: „Hvað gerist eftir tvö, þrjú, fjögur ár og er hægt að lækna sjúkdóminn?“ Þetta séu spurningar sem teymið vilji svara.

Ævintýraleg þátttaka varð í rannsókninni þegar henni var ýtt úr vör árið 2016. Yfir 80.000 einstaklingar fæddir 1975, þá fertugir, og eldri skráðu sig til leiks. „Það þýddi að við fengum það risastóra verkefni að halda utan um hópinn. Við spyrjum það spurninga og sendum tölvupósta reglulega. Við spyrjum um áhyggjur og andlega líðan,“ segir hann og að

rannsóknarteymið hafi snemma áttað sig á hve einstakan gagnagrunn þau hafi smíðað.

„Hann mótast á meðan við vinnum. Þótt upphaflega hafi verið lagt upp með eina rannsóknarspurningu: Á að skima, já eða nei? Þá erum við að átta okkur á að við höfum hundruð ef ekki þúsundir spurninga sem við getum svarað um forstigi mergæxlis, en líka almennt um skimunarhugmyndir í krabbameinslækningum,“ segir hann.

Hann bendir á að meðalaldur þeirra sem greinist með mergæxli um 70 ár. „Fyrir þá sem greinast með mergæxli á byrjunarstigi í rannsókninni er ávinningur ótvíræður,“ segir hann. „En með rannsókninni ætlum við að svara því hvort það sé samfélagslegur ávinningur af því að skima og þannig muni í framtíðinni verða skimað fyrir forstigi mergæxlis. Það á eftir að koma í ljós.“